

QUÉ ES EL SÍNDROME X-FRÁGIL

El Síndrome X frágil (SXF) es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético ligado al cromosoma X que afecta principalmente a los varones, los cuales presentan deficiencia mental de mayor o menor grado y unos rasgos físicos característicos.

El Síndrome X Frágil es la 2ª causa más frecuente de deficiencia mental tras el Síndrome de Down, aunque es la 1ª causa de deficiencia mental hereditaria.

LA CAUSA

El Síndrome X frágil se debe al déficit de una proteína, llamada FMRP, y producido por la mutación de un gen denominado FMR1, localizado en un extremo del cromosoma X, que aparece como roto en el estudio cromosómico, de ahí el nombre de X frágil.

La falta de esta proteína puede ser total o parcial, según el gen esté afectado con premutación o mutación completa, lo que determina el grado de severidad del cuadro clínico de los afectados.

HERENCIA DEL SÍNDROME X-FRÁGIL

El Síndrome X Frágil se hereda ligado al cromosoma X, que es uno de los cromosomas responsables del sexo de las personas. Por tanto, las mujeres, al tener formado el par sexual por dos cromosomas iguales, XX, transmitirán el cromosoma afectado con un 50 % de posibilidades tanto a sus hijos como sus hijas, mientras que los hombres, cuyo sexo viene determinado por XY, transmitirán el cromosoma afectado a sus hijas en el 100 % de los casos y en el 0% a sus hijos, que serán sanos.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS AFECTADOS

Este Síndrome presenta una gran variabilidad clínica, pudiendo oscilar desde problemas de aprendizaje y/o comportamentales

hasta discapacidad intelectual profunda y autismo. Los afectados suelen presentar como primeros síntomas de alerta: hipotonía, problemas de succión, retraso motor, y retraso en el desarrollo del lenguaje y la comunicación; otros rasgos del Síndrome son los trastornos de la conducta, hiperactividad, trastornos de la atención, hipersensibilidad a estímulos, timidez extrema, baja tolerancia a la frustración, lenguaje repetitivo, aleteo de las manos y tendencia a mordérselas así como diversos rasgos autistas.

Entre los rasgos físicos podemos encontrar afectados con orejas grandes, frente amplia, cara alargada, flexibilidad aumentada en las articulaciones, paladar elevado, pies planos, estrabismo, otitis de repetición, soplo cardíaco, macroorquidismo y, menos habitualmente, epilepsia. Estos rasgos se hacen más evidentes en la pubertad, por lo que en la primera infancia el Síndrome puede pasar inadvertido físicamente.

Las niñas y mujeres no suelen tener los rasgos físicos tan marcados como los varones, pero sí pueden presentar problemas de aprendizaje (especialmente con las matemáticas), problemas de tipo psicológico como ansiedad, obsesión, impulsividad, baja autoestima, miedos desproporcionados, verborrea, dificultades sociales y, en algunos casos, deficiencia mental.

Es importante resaltar que los afectados no tienen porqué presentar todos los síntomas descritos ni manifestarlos en el mismo grado.

En algunas mujeres premutadas suele darse fallo ovárico prematuro (FOP).

Recientemente se ha descubierto una manifestación diferente del Síndrome llamada **Temblo-Ataxia (FXTAS)**. Se manifiesta en adultos premutados, sobre todo varones, en la tercera edad y consiste en una serie de desordenes neuronales: temblor intencional, pérdida de equilibrio, y deterioro neuronal. Es habitual que estos afectados no tengan diagnóstico del Síndrome, ya que durante su vida no han manifestado síntomas de éste.

DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME X-FRÁGIL

Para el diagnóstico del Síndrome X Frágil debe hacerse un estudio genético molecular del gen FMR1

mediante una prueba de biología molecular (PCR y Southern Blot), a partir de una muestra de sangre. Estas pruebas son las únicas que ofrecen un resultado fiable y deben estar dirigidas por un especialista en genética.

El test del Síndrome X Frágil debe realizarse a toda persona que presente retraso significativo en el desarrollo, trastornos cognitivo-conductuales y/o antecedentes familiares similares o con temblor-ataxia.

Dado su carácter hereditario, una vez detectado un caso, deberá hacerse un estudio genético de la familia. La detección temprana del Síndrome es fundamental para evitar la aparición de nuevos casos.

TRATAMIENTO

Actualmente no existe un tratamiento curativo para el Síndrome X Frágil. Sin embargo existen, muchas posibilidades de mejorar el rendimiento intelectual de los afectados, a través de una tratamiento multidisciplinar que incluye terapias del lenguaje y la comunicación, modificación de conductas, terapia sensorial, apoyo psicológico, educación psicomotriz, técnicas alternativas de aprendizaje, etc.

Es muy importante comenzar lo antes posible la estimulación de los afectados, por lo que es fundamental el diagnóstico precoz.

ASPECTOS POSITIVOS DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME X-FRÁGIL

- Buena capacidad de imitación (verbal, acciones)
- Peculiar sentido del humor
- Muy receptivos a señales visuales
- Buena memoria a largo plazo y visual que les ayuda a orientarse
- Aceptable habilidad motora gruesa (pueden utilizar ordenadores y otros aparatos educativos).

¿Qué es ASXFEX?

Es la Asociación Extremeña del Síndrome X-Frágil, que fue creada en el año 2001, como iniciativa de algunas familias de afectados. Los objetivos que perseguimos, desde el principio son:

- Divulgar la problemática del Síndrome, entre los distintos agentes, con el objetivo de mejorar los diagnósticos y la atención temprana en los niños de corta edad y las terapias para el resto de afectados.
- Promover y participar en actividades de formación, congresos, jornadas y todo tipo de eventos y actividades que redunden en beneficio de los afectados.
- Orientar y asesorar a las personas que lo necesiten, tanto en la prevención como en los recursos que requieran.
- Crear un entorno que facilite el encuentro entre las familias.

Con nuestra labor y nuestro esfuerzo conjunto pretendemos hacernos presentes en la sociedad para conseguir entre todos un futuro mejor para los afectados.

Asxfex forma parte de la Federación Española de Asociaciones del Síndrome X-frágil, así como de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

¡ Asóciate, colaborando juntos podemos hacer mucho !

Para contactar:

ASXFEX

Teléfonos:

927 230 848 / 924 241 545 / 661 241 500

Direcciones postales:

C/. Viviendas Camineros, 23, 1ºA
CP 10001 CÁCERES

C/. Sergio Luna, nº5, 3ºA
CP 06010 BADAJOZ

Correo electrónico:

asxfex@xfragil-extremadura.es

Página Web:

www.xfragil-extremadura.es



ASXFEX

ASOCIACIÓN

**SÍNDROME
X-FRÁGIL**

DE EXTREMADURA

